



Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 50

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал					
Молекулярно-генетические исследования							
[00325] Полиморфизм генов гемостаза 4 фактора - лейденская мутация (мутация фактора V), мутация гена протромбина, мутация MTHFR, мутация PAI-I - букальный эпителий							
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат			
FII	II коагуляционный фактор (протромбин)	G20210A (rs1799963)	3'-UTR	G/G			
Заключение: По гену фактора II свертывания крови (FII, протромбин) выявлен генотип G/G, встречающийся в популяции до 99% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.							
FV	V коагуляционный фактор свертываемости крови (фактор Лейдена)	G1691A (rs6025)	Arg506Gln	G/G			
Заключение: По гену фактора V свертывания крови (FV) выявлен генотип G/G, встречающийся в популяции до 98% пациентов. Данный вариант не увеличивает риск тромботических осложнений, патологии сердечно-сосудистой системы и осложнений беременности.							
PAI1	Ингибитор активатора плазминогена 1	675 5G/4G (rs1799889)		4G/4G			
Заключение: По гену PAI-1 (SERPINE 1) свертывания крови выявлен генотип 4G/4G (аллель 4G встречается в популяции у 53% пациентов). Данный вариант обуславливает повышение уровня PAI-1 в крови, снижение фибринолитической активности крови, предрасположенность к гиперкоагуляции, повышенный риск коронарных нарушений, инфаркта миокарда, ишемического инсульта и тромбозов.							
Риски:							
▪ тромбозы, в том числе, тромбозы портальной вены и внутренних органов;							
▪ повышенный риск сердечно-сосудистых заболеваний (ишемия, инфаркт миокарда), более высокий риск для гомозигот 4G/4G. Максимальный риск сердечно-сосудистой патологии для гомозиготного генотипа отмечен при гипертриглициеридемии;							
▪ инфаркт миокарда (при наличии мутации T1565C в гене ITGB3), более высокий риск для мужчин;							
▪ увеличение летальности в результате септических инфекций (менингококковая инфекция у детей, множественные травмы);							
▪ повышение уровня холестерина в крови, предрасположенность к ожирению.							
При беременности:							
▪ увеличение риска привычного невынашивания беременности, особенно для носителей генотипа 4G/4G;							
▪ увеличение риска гипоксии, внутриутробной задержки роста плода (ВЗРП), тромбоза спиральных артерий, снабжающих плаценту;							
▪ увеличение риска развития гестоза (презклампсии), в большей степени при генотипе 4G/4G;							
▪ увеличение тромбогенности сосудистой стенки при гормональной терапии для ЭКО;							
▪ снижение вероятности имплантации эмбриона при ЭКО.							
Метаболизм фолата							
Ген	Кодируемый белок	Полиморфизм	Локализация	Результат			
MTHFR	Метилентетрагидрофолатредуктаза	C677T (rs1801133)	Ala223Val	C/T			
Заключение: По гену MTHFR (ген метилентетрагидрофолатредуктазы) фолатного цикла выявлен генотип C/T, встречающийся в популяции у 42% пациентов. Наиболее важный ген из генов, связанных с фолатным циклом, так как связан с изменением активной части гена фермента. Снижение функциональной активности фермента до 35% от среднего значения (до 65% при гомозиготном варианте), термолабильность фермента. Повышенная потребность в фолатах. Гипергомоцистинемия как дополнительный фактор риска тромбофилии. При беременности гипергомоцистинемия ассоциирована преимущественно с низким уровнем витамина B12 в плазме.							
Риски:							
▪ 3-х кратное повышение риска кардиоваскулярных заболеваний в молодом возрасте, тромбоэмболии, венозные тромбозы;							
▪ увеличение риска развития рака молочной железы;							
▪ усиление побочных эффектов химиотерапии (например, побочные эффекты при применении метотрексата у больных раком груди).							
При беременности:							
▪ увеличение риска раннего выкидыша;							
▪ увеличение риска развития позднего гестоза, презклампсии, отслойки плаценты;							
▪ увеличение риска антенатальной гибели плода, задержки и дефектов внутриутробного развития плода (дефекты нервной трубы, расщелины губы и неба, порок сердца), необходимо назначение фолиевой кислоты.							
Шифр: 1 - гомозигота частый аллель, 2 - гетерозигота, 3 - гомозигота редкий аллель							



Врач КДЛ: Синтюрина Н.Н.